

쇄골두개 이형성증 환자에 관한 증례보고

이연호 · 김종수 · 유승훈

단국대학교 치과대학 소아치과학교실

국문초록

쇄골두개 이형성증은 구강내에서 치아의 맹출 지연과 함께, 두개골, 쇄골 및 안면의 비정상적인 성장을 보이는 상염색체 우성 유전 증후군이다. 이 증후군의 특징적인 소견으로, 쇄골이 양측성으로 존재하지 않거나 혹은 불완전한 구조로 존재하는 것을 들 수 있다. 또한, 두개골 성장에 있어서 전두골, 후두골판은 다른 골과는 다르게 크기가 증가하여 비정상적인 형태의 머리 모양을 보인다. 두개골의 어떤 부위에는 충분한 골성장이 결여되어 봉합선이 매우 넓어져 있으며, 방사선 사진상에서 봉합이 열려있는 상태로 관찰된다. 코는 대개 편평하고 넓으며, 일반적으로 상악의 성장이 부족하여 상대적으로 하악이 커보인다.

구강내 소견으로는, 유치의 흡수가 늦어지며, 그 결과 영구치도 정상인보다 늦게 맹출되는 양상이 관찰된다. 20세 이상의 쇄골두개 이형성증 환자의 구강내에서 유치를 흔히 발견할 수 있다. 또한 다수의 과잉치가 존재하는데, 이는 구강내 전체에 걸쳐 존재할 수도 있다.

대부분의 쇄골두개 이형성증 환자는, 영구치 맹출 장애가 일어날 때까지 자신의 치과적 문제점을 인식할 수 없기 때문에, 적절한 치료시기를 지나서 치과병원에 내원하는 경우가 많다. 소아환자를 치료하는 치과의사는 쇄골두개 이형성증 환자의 치열 발육에 관한 지식을 숙지하여, 이러한 환자들이 적절한 시기에 치료를 받을 수 있도록 한다.

주요어 : 쇄골두개 이형성증, 과잉치

I. 서 론

쇄골두개 이형성증(Cleidocranial dysplasia)은 안면, 두개골 쇄골의 비정상적 성장과 함께 치아 맹출 결함을 보이는 증후군이다. 모든 경우에서 유전에 의해서 발현되지는 않지만, 부모로부터 유전될 경우, 양측 부모로부터 남녀 모두에게 유전되는 상염색체 우성 유전을 따른다¹⁻³⁾. 하지만, 상염색체 열성 유전의 증례도 보고된 바 있다⁴⁾.

쇄골두개 이형성증 환자는, 안면골, 두개골 및 쇄골의 조화롭지 못한 성장과, 구강내 치열발육의 이상을 보인다. 천문(frontanels)과 봉합(sutures)이 완전히 닫히지 않아 방사선

사진에서, 중형골(Wormian bone)을 관찰할 수 있다. 전두골(frontal bone)과 후두골판(occipital skull plate)의 성장이 과도하여 상대적으로 이마가 처진 것과 같은 안모를 나타낸다. 또한 상악골과 관골 및 전두동(paranasal sinuses)의 발육이 저조하여, 얼굴 중앙부와 상악골이 침몰된 양성처럼 보이기 때문 하악과 비교하여, 하악이 전돌된 양성으로 보인다. 쇄골이 양측성으로 형성되지 않거나, 저형성되는 양상을 관찰할 수 있는데, 이로 인하여 쇄골 운동반경이 비정상적으로 넓게 나타나고, 목이 긴 것처럼 보인다. 또한 손가락, 발가락을 이루는 골의 발육이 저조한 점이 관찰된다^{1,2,9)}.

구강내 소견으로 높고, 좁으며 굴곡된 구개부를 가지고 있다. 또한 유치의 흡수가 정상시기보다 늦어지고 구강내에 만기 잔존되어 있게 되며, 그 결과 계속 영구치의 맹출도 정상인보다 지연되는 양상을 볼 수 있다. 이로 인하여 20세 이상의 쇄골두개 이형성증 환자의 구강내에서, 유치를 흔히 발견할 수 있다. 또한 하나 또는 다수의 과잉치가 구강내에 존재하기도 한다^{5,6)}. 방사선 사진 소견으로 매우 작고 협소한 상악골과, 다수의 미맹

교신저자 : 김 종 수

충청남도 천안시 신부동 산 7-1

단국대학교 치과병원 소아치과

Tel : 041-550-1935

E-mail : jskim@dku.edu

출된 비정상적인 과잉치를 볼수 있고, 하악골의 굵은 소주형태와 미맹출 치아의 상방부 치조골의 골밀도가 증가된 양상을 볼수 있다. 하악공에서는 오해돌기가 비정상적으로 후상방쪽으로 향하여 있고, 형태가 가늘고 뾰족한 양상을 띠고 있다”.

본 증례를 통하여 단국대학교 치과대학 부속 치과병원에 내원한 쇄골두개 이형성증 환자의 임상 및 방사선학적 특성을 찾아보고 치과적 관리방법에 대해 알아보려고 한다.

Ⅱ. 증례보고

12세 4개월 남자 환자가 이가 썩고 만나온다는 주소로 본원에 내원하였다. 신체적 특징으로 쇄골의 저조한 발육으로 인하여, 어깨가 짧고 내려간 형태를 보였으며(Fig. 2), 어깨의 운동반경이 비정상적으로 넓은 양상으로 보였다(Fig. 1). 가족력으

로는, 환자의 아버지가 쇄골두개 이형성증 병력을 보였다. 구강내 소견으로, 우식이 유발된 다수의 만기잔존된 유치가 관찰되었다. 구내 방사선학적 소견으로, 상악 전치 및 소구치부위에 5개의 과잉치, 하악 전방부에 3개의 과잉치가 발견되었고, 다수의 미맹출된 영구치 및 만기잔존된 유치가 관찰되었다(Fig. 3). 두부 규격 방사선사진 소견으로서, 전두골과 후두골의 성장이 과도하고, 상악골의 저성장을 관찰할 수 있었다(Fig. 6). 후전방 방사선사진 소견으로 중형골(Wormian bone)이 관찰되었고(Fig. 7), 환자의 손가락을 이루는 중간 지골(middle phalange)의 발육이 정상보다 저조함을 관찰할 수 있었다(Fig. 8). 치료는 잔존되어 있는 유치의 우식증을 컴포머(compomer) 및 기성금관을 이용하여 치료하였고, 잔존 치근부는 발거하였다.

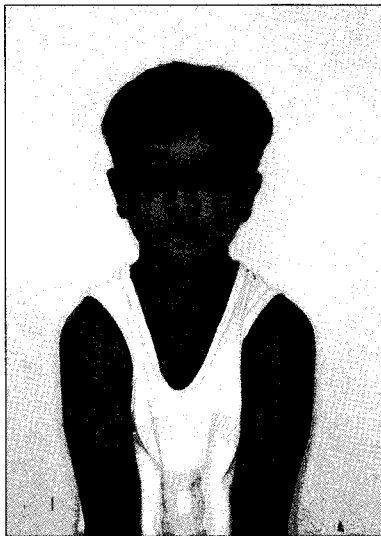


Fig. 1. Typical posture of Cleidocranial Dysplasia.

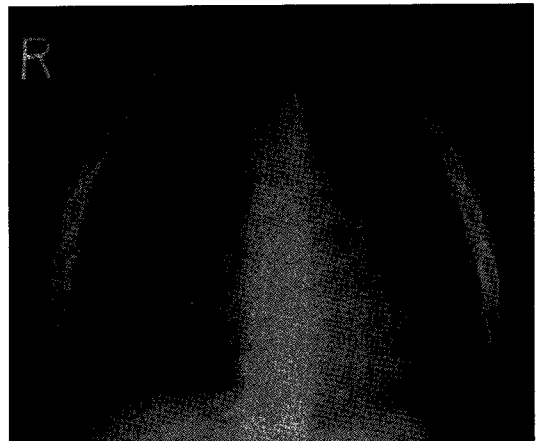


Fig. 2. Chest PA Radiograph.



Fig. 3. Panoramic View.



Fig. 4. Upper Occlusal View.

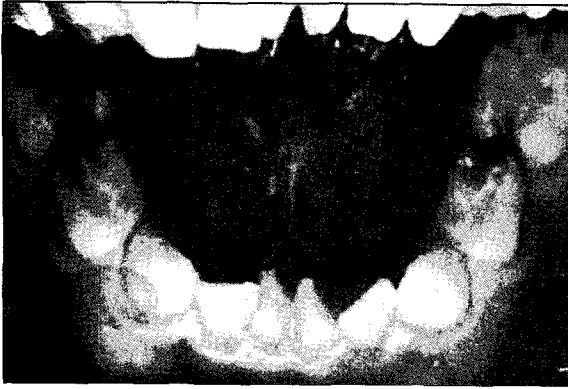


Fig. 5. Lower Occlusal View.

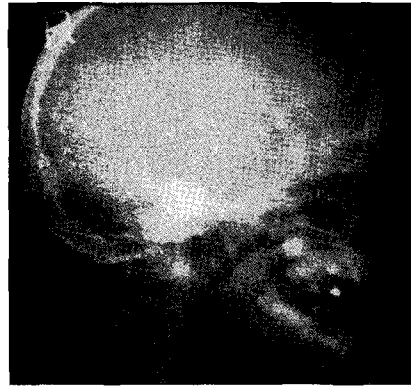


Fig. 6. Cephalometric Radiograph.

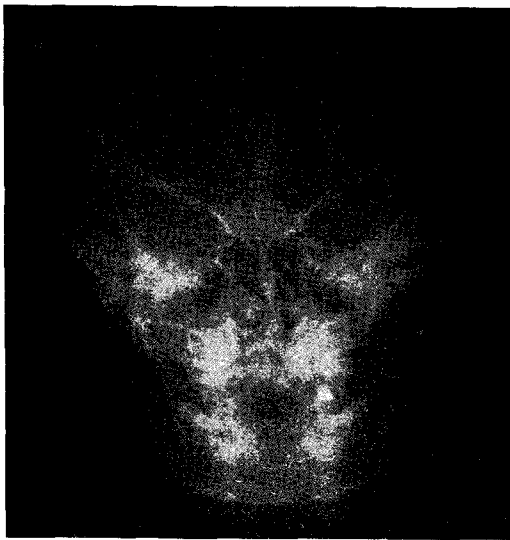


Fig. 7. Posterior-anterior Radiograph.

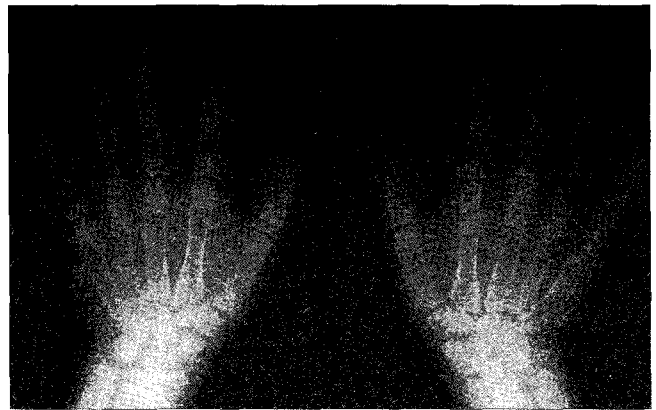


Fig. 8. Hand & Wrist Radiograph.

Ⅲ. 고 찰

쇄골두개 이형성증은 1766년에 처음 보고되었고¹⁰⁾, 1898년에 Marie & Sainton에 의해 Cleidocranial dysostosis라고 명명되었고, 1978년에 Rimoin에 의해 Cleidocranial dysplasia라고 명명되었다. 또한 Scheuthauer-Marie-Sainton Syndrome, Mutational Dysostosis라고도 불리우고 있다^{11,12)}. 상염색체 우성 유전으로서, 남녀 성별에 차이 없이 유전된다고 보고되지만²⁾, 상염색체 열성 유전의 증거도 보고되고 있다⁴⁾. 현재 정확한 원인은 밝혀지지 않았지만, Mundlos 등¹³⁾은 쇄골두개 이형성증 환자의 가족들을 대상으로 시행한 유전자 분석을 통해, chromosome 6p21이 쇄골두개 이형성증을 나타내는 표현형이라는 것을 밝혔다.

환자의 일반적 특징으로서, 두부 방사선사진에서 천문과 두개봉합의 폐쇄 지연으로 인한 많은 봉간골(wormian bone)과,

상악과 부비동의 발육부전이 관찰되며, 상악 발육부전으로 인해 상악의 왜소증이 초래된다. 흉부 방사선 사진에서는 발육부전된 쇄골이 관찰되는데, 환자의 약 10%정도에서는 쇄골이 전혀 관찰되지 않는다. 이로 인하여 쇄골 운동반경이 비정상적으로 넓게 나타나고, 어깨가 좁고 처져서 목이 길어 보인다. 이외에 장골, 척추, 골반, 수족골에서 정상과 다른 변화가 관찰되지만 하악에서는 별다른 변화가 나타나지 않는다⁴⁾. 즉, 정상적인 발육을 보이는 하악에 비해 상대적으로 중간면골을 이루는 상악골과 부비동의 발육저하로 인해 하악 전돌양상을 보이는 경우가 많다.

쇄골두개 이형성증 환자의 치과적 소견으로 유치의 흡수지연으로 인한 만기잔존 및 영구치의 맹출 지연으로 보인다. 또한 영구치열에서 하나 또는 다수의 과잉치가 형성되며, 이로 인해 영구치의 이소맹출 및 맹출 지연이 있다. Jensen과 Kreiborg¹⁵⁾은 쇄골두개 이형성증 환자의 치아발육에 관하여, 치아형성에

있어서 유치 발육은 정상이나 영구치는 1~4년이 늦었고 과잉치는 영구치의 발육보다 4년이 늦었다고 하였다. 치아맹출에 있어서, 전방부에서의 영구치의 맹출은 과잉치의 존재여부에 상관없이 심한 맹출장애를 보인 반면, 제1대구치는 정상보다 맹출시기가 약 3년이 늦지만, 자발적인 맹출을 보인다고 하였다. 일반적으로 과잉치는 구치부보다는 전치나 소구치부에 호발하게 되며, 정상보다 설측, 교합면측에 위치하게 된다. 또한 맹출이 지연되는 구치부에서 낭종(cyst) 발생 가능성이 정상인보다 크다. 게다가, 계승영구치의 치근단 부위나 치근 이개부에서 세포성 백악질의 형성부전을 관찰할 수 있는데, 이로 인하여 치아의 맹출이 지연되거나 맹출 부전이 발생하게 된다고 보고되었다^{1-2,5-6)}. 이러한 치과적 소견에 대해 Jensen과 Kreiborg⁸⁾은 유치나 영구치의 치조백선은 정상이지만, 적절한 시기에 흡수되지 않고, 영구치의 치관부가 형성되는 시기에, 잔존된 유치의 치조백선은 과잉치 형성을 유도한다고 하였다. 그리고 구치부의 치조백선은 모든 환자에 있어 완전히 흡수되는 것이 아니라 원심부로 확대되어 과잉치를 형성하게 되고, 과잉치의 치관, 치근부 형태이상은 치아가 발생되는 동안 존재하는 악골내 공간부족 및 악골내 오랜 기간동안 잔존되어있는 것과 관련되어 있으며, 맹출이 정지됨으로 인하여 영구치의 치근형태 이상이 초래될 수 있다고 한다. 또한 맹출이 정지되고, 과잉치의 발육양상이 영구치가 이소맹출되는 위치에 영향을 미치고, 영구치열을 덮고 있는 치조골과 유치의 흡수가 정지되고, 과잉치가 존재하게 됨으로 인하여 계승 영구치의 맹출이 심하게 지연되고, 성장이 정지된다고 하였다.

쇄골두개 이형성증은 쇄골의 발육저하 및 부재와 같은 특징적인 임상 및 방사선학적 소견을 보이기 때문에 감별이 비교적 용이하다고 하지만⁶⁾, Noonan 증후군, Turner's syndrome 등과 감별진단하기 위하여, 파노라마 방사선 사진이나 유전학적 검사가 필요하다.

Jensen과 Kreiborg⁸⁾에 의하면, 쇄골두개 이형성증 환자의 치료방법 중 이전까지 거론되었던 모든 영구치의 발거 후 총의치를 제작하는 방법은 추천되지 않는데, 이는 상악 저성장이 되는 경향은 자연적인 치조골 보상성장 기전¹⁶⁾ 동안 영구치를 보존함으로써 어느정도 줄어들기 때문이라고 보고하였다. 이전 치료방법으로서 Hitchin과 Fairley¹⁷⁾는 미맹출된 치아의 외과적 노출과 발육부전인 상악골을 위해 overlay denture의 사용을 보고하였고, Smylsky 등¹⁸⁾은 미맹출된 치아의 외과적 노출 및 이후의 교정적 치료로서 보다 심미적인 치료결과를 얻을 수 있다고 보고하였다. 1992년 Jensen과 Kleiborg⁸⁾는, 5~7세경에 방사선 사진으로 전치부의 과잉치 존재 여부를 진단하여, 유전치와 함께 전치부의 치조골 제거를 추천하였고, 소구치부에서 과잉치가 존재할 때에는 영구치의 치근 발육이 약 1/3정도 이루어졌을 때 과잉치들과 잔존 골의 제거를 추천하였고, 과잉치가 존재하지 않을 시에는 계승 영구치의 치근 발육이 약 1/2정도 진행되었을 때, 유치를 발거함으로써 영구전치와 소구치의 맹출을 도모할 수 있다고 하였다. 하지만, 유치 및 과잉치를 발

거하였고 때북 영구치의 맹출이 대부분 일어나지 않기 때문에 맹출된 유치를 보존하여야 한다는 치료방법도 보고되고 있다¹⁴⁾. 그러나 쇄골두개 이형성증 환자의 사회적, 심리적인 측면과 아울러 구강내 저작기능의 향상이라는 관점에 비추어 외과적, 교정적 치료가 필요하다고 사료된다.

쇄골두개 이형성증 환자의 치료결과는 적절한 치료시기의 선택에 연관되어있다. 대부분의 환자들은 일반적으로 9~10세 경에 영구치 미맹출과 같은 치과적 문제로 치과병원을 찾게되는데, 이때는 적절한 치료시기를 지난 것으로 여겨진다. 따라서, 쇄골두개 이형성증 환자의 치과적 진단은 좀 더 이른 시기에 이루어져야 하는데, 4세 미만인 경우는 과잉치의 석회화가 개시되지 않는 시기로서 방사선 검사가 불필요하고, 일반적으로 만 5세경부터는 적어도 일년에 한번 이상은 방사선 사진검사를 시행하여 치열의 발육과정을 검사하여야 한다⁸⁾.

본 증례에서는 Jensen과 Kleiborg⁸⁾가 추천하는 연령에 비해 늦은 시기에 치과에 내원하였다. 차후 후속 영구치를 위한 공간 보존을 위해서 구강내 존재하는 유치의 치아우식증을 치료하였다. 지속적인 검사를 통해 영구치의 치근 성숙도를 평가하여, 적절한 시기에 과잉치의 외과적 발거 및 교정적 견인을 통한 영구치열로의 이행이 추천되지만, 환자의 보호자가 특별한 문제가 없다고 여기고 있어 치료에 대해 소극적인 자세를 보이고, 무엇보다 환자의 경제적 능력(의료보호 1급)으로 인하여 부가적인 치료가 어려운 처지이다. 이처럼 몇몇 쇄골두개 이형성증 환자의 경우, 환자 자신의 문제점을 제대로 인식하지 못하며, 치료기간 및 비용으로 인해 치료를 꺼리는 경우가 존재한다. 차후 영구전치의 치근이 1/3 정도 성숙된 시기에 과잉치 제거 및 교정적 견인을 통한 영구치열 배열이 필요할 것으로 사료된다.

IV. 요약

쇄골두개 이형성증 환자는 구강내 유치의 만기 잔존 및 다수의 과잉치로 인하여, 영구치의 맹출 지연으로 보이고, 상악의 발육이 저하되는 치과적인 문제를 안고 있다. 하지만, 대부분의 경우 이러한 문제점을 인식하지 못하며, 인식하더라도 적절한 치료 시기보다 늦게 치과병원에 내원하는 경우가 많다. 치과의사는 쇄골두개 이형성증 환자의 치열발육에 대한 정확한 지식을 갖추고, 조기에 진단 가능하여 적절한 치료시기를 결정할 수 있도록 해야 할 것이다.

참고문헌

1. Philipsapp J, Eversole LR, Wysocki GP : Contemporary Oral And Maxillofacial Pathology, Mosby-Year Book Inc, p30-32, 1997.
2. Atasu M, Dumlu A, Ozbayrak S : Multiple supernumerary teeth in association with cleidocranial dysplasia. J Clin Pediatr Dent, 21(1):87-93, 1996.

3. Zhu JF, Marcushamer M, King DL, et al. : Supernumerary and congenitally absent teeth: a literature review. *J Clin Pediatr Dent*, 20:87-95, 1996.
4. Goodman RM, Tadmor R, Zarizky A, et al. : Evidence for an autosomal recessive form of cleidocranial dysostosis. *Clin Genet*, 8:20-29, 1975.
5. Rafat S, Stephen S : Delayed dental maturation in cleidocranial dysplasia. *J Dent Child*, 65(5):325-329, 1998.
6. Betul K, Imad MS, Levent Y, et al. : Cleidocranial Dysostosis: report of a case. *J Clin Pediatr Dent*, 22(1):83-86, 1997.
7. Jensen BL, Kreiborg S : Development of cleidocranial dysplasia. *Am J Med Genet*, 35:69-74, 1990.
8. Jensen BL, Kreiborg S : Dental treatment strategies in cleidocranial dysplasia. *Br Dent J*, 172:243-247, 1992.
9. McNamara CM, Oriordan BC, Blake M, et al. : Cleidocranial dysplasia : radiological appearances on dental panoramic radiography. *Dentomaxillofacial Radiology*, 28:89-97, 1999.
10. Morand : Observations anatomique. *Hist Acad Royal Sci*, 4:47, 1766.
11. Marie P, Sainton P : Sur Ia dysostase cleido-cranienne hereditaire. *Rev Neurol*, 6:835-838, 1898.
12. Rimoin DL : International nomenclature of constitutional disease of bone. *J Pediatr*, 93:614-618, 1978.
13. Mundlos S, Muliken JB, Abramson DL, et al. : Genetic mapping of cleidocranial dysplasia and evidence of a microdeletion in one family. *Human Molecular Genetics*, 4:1-75, 1995.
14. 대한구강악안면 방사선학과협의회 : 구강악안면방사선학. 나래출판사, 560-562, 2001.
15. Jensen BL, Kreiborg S : Development of the dentition in Cleidocranial dysplasia. *J Oral Pathol Med*, 19:89-93, 1990.
16. Solow B : The dento-alveolar compensatory mechanism : background and clinical implications. *Br J Orthod*, 7:145-161, 1980.
17. Hitchin AD, Fairley JM : Dental management in Cleidocranial dystosis. *Br J Oral Surg*, 12:46-55, 1974.
18. Smylsky PT, Woodside DG, Harmett G : Surgical and orthodontic treatment in Cleidocranial dystosis. *Int J Oral Surg*, 3:380-385, 1974.

Abstract

CLEIDOCRANIAL DYSPLASIA : REPORT OF A CASE

Yeon-Ho Lee, Jong-Soo Kim, Seung-Hoon Yoo

Department of Pediatric Dentistry, School of Dentistry, Dankook University

Cleidocranial Dysplasia(CCD) is a congenital disorder of skeletal and dental anomaly with an autosomal dominant mode of inheritance.

CCD Shows a generalized defect in intramembranous bones, such as the skull, clavicles, and endochondral bones, such as the long bones and the remainder of the skeleton. The specific clinical feature of CCD is an aplasia & hypoplasia of one or both clavicles, frontal & parietal bone bossing, incomplete fontanel and sutures closure of cranial bone. Generally, relative mandibular prognathism is seen, because maxillar is underdeveloped. Dental anomalies of CCD are prolonged primary teeth, delayed eruption of the permanent teeth and multiple supernumerary teeth.

Almost patients of CCD can not recognize their dental abnormality until the permanent teeth eruption was beginning. So it is difficult to decide the proper timing of the treatment of patients of CCD. Pedodontists should understand the development of the dentition in CCD patient and start the treatment of CCD patient in proper time.

Key words : Cleidocranial dysplasia, Supernumerary teeth